

Nicole Sroka: Hallo und herzlich willkommen beim Bundesverband Neurofibromatose. Ich bin Nicole Sroka. Wie schön, dass du da bist. Neurofibromatose, kurz NF, ist eine von 6000 seltenen Erkrankungen. Wir wollen mehr darüber erfahren und hier mit dir teilen. Dazu laden wir uns Experten und Betroffene zum Interview ein und sprechen über wichtige Themen rund um das Leben mit Neurofibromatose, über aktuelle Forschung und Medizin. Wenn du keine Folge mehr verpassen möchtest, dann abonniere gerne unseren Kanal und wir freuen uns auch sehr über dein Like.

So, wir sprechen heute über das Erkrankungsbild Neurofibromatose Typ 2, kurz NF2 und ich darf dazu einen ganz besonderen Gast begrüßen den lieben Herrn Professor Dr. Steffen Rosahl. Hallo Herr Rosahl.

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Hallo! Wie lieb er ist, wird sich gleich zeigen.

Nicole Sroka:

Ja, wir freuen uns sehr, dass wir Sie heute zu Gast haben. Und herzlichen dank erstmal, dass Sie sich die Zeit genommen haben, uns ein paar Fragen rund um das Thema NF2 zu beantworten. Ja, Sie sind Neurochirurg und Chefarzt der Klinik für Neurochirurgie am Heliosklinikum in Erfurt. Und Sie leiten dort auch das NF Zentrum. Und außerdem sind Sie Mitglied der Arbeitsgemeinschaft Neurofibromatosen und dort auch federführend für NF2. Ich möchte Sie bitten, dass Sie sich vielleicht einmal mit Ihrer Arbeit auch kurz selbst vorstellen und uns verraten, wann und wie Sie überhaupt zur Neurofibromatose gekommen sind.

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, die Arbeit erklärt sich fast von selbst. Wir arbeiten sehr viel mit NF2 Patienten. Ich bin dazu gekommen in Hannover. Dort gibt es einen ganz berühmten Neurochirurgen, der heißt Majid Sami, und der hat auch viel mit NF2 Patienten gearbeitet, einfach weil die Tumore haben, die er auch sehr, sehr gut behandeln konnte.

Und dann haben wir uns, als ich dann von Hannover nach Freiburg gegangen und von Freiburg nach Erfurt und die NF2 Patienten und ich, wir verstehen uns deshalb so gut, weil wir beide ganz internetaffin sind und weil NF2 Patienten oft Probleme mit dem Hören haben, ist es halt einfacher, per Email zu kommunizieren. Das war der eigentliche Ausgangspunkt, warum hier so eine große Gruppe sich dann um uns zusammengefunden hat. Hier in Erfurt haben wir ein Zentrum, was insgesamt 23 verschiedene Fachrichtungen umfasst, sodass wir beste Voraussetzungen haben für Diagnostik, Behandlung, Beratung von NF2 Patienten.

Nicole Sroka:

Ja, die erste Frage wäre: Wie sieht das aus, wenn ich jetzt die Diagnose NF2 bekomme bzw. NF2-bedingte Schwannomatose? Was muss ich denn jetzt als Erstes wissen?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, vielleicht haben vier relativ kurze Punkte.

Ich könnte natürlich lange drüber reden. Wollen wir nicht. Wir wollen eigentlich möglichst präzise reden. Also das Erste ist, ich muss wissen, es handelt sich um einen Gendefekt, der bei jedem Betroffenen ganz anders sich auswirken kann. Zweite ist wir haben wahrscheinlich Tumore an beiden Hörnerven und laufe Gefahr, das Hören irgendwann zu verlieren. Dritte wäre brauche ich einen genetischen Test, also aus Blut, Speichel oder am besten aus einem Tumor und brauche regelmäßige MRT Kontrollen von Kopf und Wirbelsäule. Und das vierte wäre auch wenn ich keine Verwandten mit NF2 habe, obwohl es eine Erbkrankheit ist, kann ich meine Erkrankung an meine Kinder vererben. Das sind vielleicht so die wesentlichen Stichpunkte.

Nicole Sroka:

Okay. Ja, vielen Dank. Seit drei Jahren spricht man ja nicht mehr von NF2, sondern es heißt eine NF2-bedingte Schwannomatose. Das ist schwer zu verstehen. Was steckt denn dahinter?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, immer schlecht, wenn man was Neues einführen möchte. Aber hier steckt tatsächlich ganz Wichtiges dahinter. Das erste bei Neurofibromatose bzw. bei Neurofibromatose gibt es halt Neurofibrome. Bei NF2-bedingter Schwannomatose, wie sie jetzt heißt, gibt es die gar nicht. Ein Neurofibrom ist ein Tumor, der auch am Nerven hängt. Aber der hat halt im Gegensatz

zu dem Schwannom oder Neurinom. Was bei der NF2 gibt, hat er bestimmte Zellen, die auch in die Nervenfasern hinein infiltrieren können. Und das ist dadurch, ist er unscharf begrenzt und das macht ihn auch so schwer chirurgisch zum Beispiel zu behandeln.

Und der zweitwichtigste Grund ist Ärzte konnten NF1 und NF2 nie richtig auseinanderhalten. Und das braucht es einfach, weil wir müssen die auseinanderhalten, weil es wirklich unterschiedliche prognostische, diagnostische und therapeutische Konsequenzen dahintersteht. Und es sitzt ja auch auf verschiedenen Genen und es sitzt natürlich auf verschiedenen Genen. Würde uns jetzt nicht so stören, wenn es alles das Gleiche wäre, aber leider völlig unterschiedliche Erkrankung.

Nicole Sroka:

Was bedeutet diese neue Nomenklatur denn jetzt für die Praxis?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Auf jeden Fall ist auch die Frage Ist das sinnvoll? Nicht. Ja, es ist sinnvoll, bei sich NF1 und NF2 zwar ganz ähnlich anhört, aber völlig unterschiedliche prognostische, diagnostische, therapeutische Konsequenzen haben, weil NF1, oft eher Konzentrations- und Lernstörungen, Tumore der Haut, Tumore der peripheren Nerven, die eine Rolle spielen. Bei der NF2 ist es auf die Bedrohung der Sinneskanäle, das Hören des Gleichgewichts, das Sehen, gerade diese Unterschiede zwischen den beiden Entitäten. Also NF2-bedingte Schwannomatose, so wie es jetzt heißt, und NF1, Neurofibromatose Typ 1 werden bei vielen besser bewusst werden, wenn man das weiß, dass es zwei völlig verschiedene Sachen sind. Deswegen muss es angenommen werden, denke ich. Denn Namensänderung waren auch in der Vergangenheit angenommen worden, zum Beispiel NF1 hieß mal Morbus Recklinghausen und die NF2 hieß mal Zentrale Neurofibromatose. Ich bin optimistisch, dass das diesmal auch durchgeht.

Nicole Sroka:

Danke. Sie hatten ein paar Begriffe eingestreut über verschiedene Tumoren, die bei der NF2 auftreten können. Und welche Tumore können denn bei der NF2-bedingten Schwannomatose generell vorkommen?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, es sind also vor allem die Schwannome, die ja auch den Namen geben. Die Schwannome sind Tumore aus den peripheren Nervenscheiden bzw. Nervenscheiden generell sind auch manchmal in den Hirnnerven, wo sie eben das Hören verlieren lassen können oder das Sehen. Und dann sind es die Meningeome, die aus den Hirnhäuten meistens hervorgehen, eher Druck ausüben auf das Gehirn und die Ependymome die im Rückenmark sitzen oder um das Rückenmark drumrum. Gutartige Tumore alles.

Nicole Sroka:

Wie kommt es denn, dass manche Patienten schwerer betroffen sind und manche da merkt man vielleicht gar nicht so viel?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, da macht man sich viel Gedanken drüber. Wir wissen, dass es dort genetische Unterschiede gibt zwischen den einzelnen NF2-Typen. Also manchmal hat man Mutationen, die wir kompromittierende Mutation oder Nonsensmutationen zum Beispiel, die sind einfach sehr viel schwerwiegender, kommen im jüngeren Alter schon vor. Und wir wissen immer, wenn es im jüngeren Alter diagnostiziert wird, ist es meist auch ein schwererer Verlauf. Und das führt zu einem verfrühten Stopp in der Eiweißproduktion. Und die Gene produzieren ja bestimmte Eiweiße und damit entsteht ein völlig funktionsloses Protein. In dem Fall also das ist Merlin, was dieses Produkt ist. Andere Mutationen führen halt zu milder Ausprägung. Aber auch interessant ist, dass die Stelle

in dem Gen, die betroffen ist, das sogenannte Exon auch eine Rolle spielt. Und noch viel interessanter ist, dass Epigenetik eine Rolle spielt. Epigenetik hat man vielleicht schon mal gehört. Ist das An und Abschalten von Genen so muss man sich das vorstellen. Das führt zwar nicht zu dauerhaften Veränderungen im Erbsatz, in der DNA, aber es führt zu einer veränderten Aktivität des Gens. Oder wieder auch die Genexpression, so wie der Gesichtsausdruck. Ich kann mein Lächeln einschalten und ich kann auch völlig ausdruckslos schauen. Und so können das Gene auch. Die können an und abgeschaltet werden. Wir nennen das Methylierung meistens da werden bestimmte chemische Verbindungen angehängt an das Gen und epigenetischen Veränderungen fungieren als Bindeglied zwischen Umwelt und Genen und beeinflussen eben Zellentwicklung, Funktionen, Krankheiten wie Krebs, wobei sie durch Lebensstil ausgelöst werden können, durch Ernährung, Stress und sogar manchmal vererblich sein. Und tatsächlich können wir durch eine Analyse dieser DNA auch an dieser DNA Methylierung, als dieses an und abschalten auch Tumore, viel besser unterscheiden heutzutage zum Beispiel auch Meningeome als gutartige Tumore.

Nicole Sroka:

Herr Rosahl welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es denn für NF2-Patienten bereits Es gibt chirurgische, nicht chirurgische? Wie muss ich mir das vorstellen?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, chirurgische ist natürlich mein Part, könnte ich jetzt lange drüber erzählen und vielleicht erzählen erstmal was über die anderen Dinge, nämlich zum Beispiel Radiochirurgie. Eigentlich eine Bestrahlungsbehandlung, die man mit verschiedenen Geräten durchführen kann. Ist ein bisschen eigen bei NF2, Bei NF2 ist ja schon eine genetische Veränderung aufgetreten. Und mit radioaktiver Strahlung wollen wir eine genetische Veränderung auslösen, um die Zellen abzutöten. Schlimmstenfalls erzielen wir eine Kombination dieser beiden genetischen Störungen und kriegen dann eventuell eben auch mal eine bösartige Entwicklung des Tumors. Das ist extrem selten, aber könnte sein. Deswegen ist man ein bisschen zurückhaltend und der anderer Grund, warum man zurückhalten ist. Radiochirurgie wirkt bei NF2 leider nicht so gut wie bei spontan aufgetretenen Tumoren. Die gibt es ja auch – also spontan aufgetretene Meningeome und Schwannome. Medikamentös sind wir weitergekommen in den letzten Jahren. Sehr, sehr schön eigentlich auch in Deutschland. Beteiligung von Professor Mautner damals. Wir haben Bevacizumab. Das ist ein Medikament, was man in die Vene spritzt. Alle zwei Wochen oder manchmal auch alle vier Wochen. Nur das bindet Rezeptoren in den Gefäßen, sogenanntes VEGF Rezeptoren und hemmt die Gefäßbildung, vertreibt auch gleichzeitig Immunzellen aus dem Tumor. Und das ist wichtig, weil diese Tumore zum Teil bis zu 30 % aus Immunzellen bestehen. Das heißt, wenn ich 30 % Zellen vertreibe, habe ich auch nur noch 70 % des Volumens der Tumore. Diese Tumore werden kleiner. Und dann gibt es jetzt noch eine neue Geschichte,

nämlich ein Medikament, das heißt Brigatinib. Ein sogenannter Tyrosinkinaseinhibitor, die werden über eine Tumorthherapie inzwischen eingesetzt. Kinasen sind Enzyme, also Katalysatoren, die den Brennstoff ATP auch Zucker und Eiweiß übertragen in der Zelle. Und deswegen sind die wichtig für Gefäßbildung, Tumorwachstum, Tumorzellenüberleben- und bremst man sie klar, was passiert? Dann kann ein Tumor nicht so gut überleben, das wäre Brigatinib. Ja das sind im Moment so die wichtigsten medikamentösen Geschichten.

Nicole Sroka:

Ja, vielen Dank. Sie haben eingangs gesagt, dass eine der ersten Symptome sind, dass an den Hörnerven Tumoren entstehen und dass dann das Hören beeinträchtigt wird. Gibt es Möglichkeiten, das Hören denn so lange wie möglich zu erhalten?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, das ist ja unser Hauptziel. Oder eines unserer Hauptziele bei NF2. Wir wollen es lange erhalten. Das heißt, wir versuchen zunächst einmal den inneren Gehörgang, wo der Tumor wächst. Wenn das Hören schlechter wird, dann versuchen wir den zu erweitern. Wir nehmen Stückchen Knochen weg, machen den auf, so dass der Tumor dort wachsen kann, ohne die Strukturen im Inneren hören zu dolle zu drücken. Eine der Möglichkeiten. Das andere wäre Ich versuche den Tumor teilweise zu entfernen, dabei aber die Funktion der Nerven, also insbesondere auch des Hörnerven, zu erhalten. Das sind dann chirurgische Maßnahmen, die man einsetzen kann. Und wenn das alles nicht gelingt, wenn das Hören dann schlechter wird oder auch weggeht, dann würde man versuchen, Implantate einzusetzen.

Nicole Sroka:

Ah okay, ja. Da hat sich ja inzwischen auch einiges getan in der Technik.

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, also da hatten wir ja schon mal vorher mal drüber gesprochen. Ist ein Riesenthema. Könnten wir stundenlang drüber reden. Aber wenn man es mal ganz kurz runterbricht es sind ja Implantate, die zum Beispiel über den Knochen leiten, Schall leiten können und damit oder Signale leiten können und damit von dem Gesunden ins kranke Ohr. Andersrum vom kranken Ohr ins gesunde Ohr bringen könnte so dass man mit beiden Ohren so halbwegs hören kann. man kann aber auch ein Ohr, was wirklich nur noch schlecht hört, würde ja ein sogenanntes Cochlea-Implantat aufpeppen. Oder man gibt die Implantate noch weiter an die Zentrale Hörbahn ran, wenn der Hörnerv zum Beispiel kaputt ist. Das sind dann sogenannte Hirnstammimplantate oder auch Mittelhirnimplantate.

Nicole Sroka:

Ja, das ist eine sehr positive Botschaft, die Sie da geben. Und wenn Sie sagen, das Feld ist groß, dann gibt es auch viele Möglichkeiten, etwas zu tun. Wie ist es denn allgemein Erkrankte mit NF2-bedingter Schwannomatose? Was können die denn so generell selbst für sich tun?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Da möchten wir schon herausbekommen. Da gibt's noch Nobelpreis zu gewinnen. Also gegen die Tumore ist eigentlich bisher nichts bekannt. Was man wirklich selber tun kann, außer dem, was wir alle wissen, also das Immunsystem stärken, weil natürlich die Immunzellen versuchen, Tumorzellen wegzufangen oder eben auch Tumorstadium zu verhindern und deswegen eben gesunde Ernährung, Bewegung, Schlaf. Wir bereiten so eine Ernährungsstudie mal vor wir wollen wissen gibt es vielleicht irgendwelche Sachen, die jemand isst und dessen Tumorstadium ist langsamer oder viel schneller und dann können wir sagen das solltest du lieber vermeiden, das lieber nehmen. Das sind so Sachen, die man dann versucht. Aber gegen die Symptome kann man schon was tun. Zum Beispiel Gleichgewichtsstörungen sind ganz, ganz wesentliche Symptome. Bei NF2 und man kann Balanceübung machen. Das Internet ist voll davon. Es gibt bei Nintendo Spiele, wo man auf so einer Balance bestehen kann und richtig spielen kann. Tai-Chi. Da gibt es jede Menge und natürlich kann man sich immer mal wieder informieren. Zum Beispiel in solchen Sachen wie die Merlin Foundation, es gibt den Neurotalk. Da kann man immer mal bei Instagram reinhören, gucken, ob es was Neues gibt.

Nicole Sroka:

Na das ist ja toll.

Ja, NF2 ist eine noch viel seltenerer Erkrankung als NF1. Es gibt Zahlen, einer von 25.000 ist betroffen. Da ist es natürlich auch gar nicht so einfach, eine Anlaufstelle zu finden, wenn man jetzt diese Diagnose hat. Welche zentralen Anlaufstellen können Sie denn empfehlen für NF2 Patienten?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, also es gibt natürlich zum Glück NF2 Zentren, die haben wir jetzt ganz gut etablieren können. Wir möchten es auch gerne, dass die NF2 Zentren zusammengefasst werden, sodass ein Patient, der jetzt zum Beispiel umzieht, nicht irgendwie in ein Loch fällt, sondern in einem anderen NF2 Zentrum aufgenommen werden kann. Ärzte die sich damit auskennen, möchte man auch suchen. Da gibt es auch inzwischen etliche Adressen und ein guter Ansprechpartner ist halt der Bundesverband NF, weil der diese ganzen Adressen bündelt im Internet oder eben auch über Telefon kann man sich daran wenden. Es gibt Selbsthilfegruppen auch noch zusätzlich, meistens auch regionale. Es gibt die NF2-Selbsthilfegruppen, und es gibt halt die Merlin Foundation, wo man sich auch Informationen holen kann.

Nicole Sroka:

Ja, ich finde es sehr wichtig. Vielen Dank, denn wenn man anfängt zu googlen, das kennt man, das es da fatale Ergebnisse geben kann, wo man hinterher viel verwirrter ist, als vorher.,

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ja, wir haben sehr viele verängstigte Patienten, die dann über Google tatsächlich Sachen gesehen haben, die sie nie wieder vergessen Und lieber ist es oder besser ist wahrscheinlich direkt einen Experten oder Zentren anzusprechen.

Nicole Sroka:

Herzlichen Dank für das wirklich sehr informative Interview und Ihre wertvolle Zeit Herr Rosahl, dass Sie alle unsere Fragen beantwortet haben. Was könnten Sie denn unseren Hörern?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Wertvoll sind Interviews und wertvoll sind Informationen.

Die Zeit ist dafür sehr, sehr gut eingesetzt. Vielen Dank.

Nicole Sroka:

Gibt es etwas, was Sie unseren Hörern und Zuschauern für den Umgang mit der Neurofibromatose Typ 2 denn einmal so allgemein mitgeben möchten? Wie kann man da am besten für sich selbst sorgen?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Nicht verzweifeln. Das ist das Erste. Ja, das macht einen fertig,

wenn man ständig mit man mit NF2 mit Krankheiten generell zu kämpfen hat. Hier geht es immer um neue Tumore. Nicht verzweifeln, Sich selber nicht fallen lassen, Experten aufsuchen, die möglichst sich auskennen, dabei nicht zu viel tun was chirurgisch betrifft möglichst wenig Chirurgie, aber wenn es notwendig ist, reingehen mit Chirurgie und insofern und natürlich die Hoffnung auf die Forschung nicht aufgeben und die auch unterstützen, weil wir wissen, irgendwann werden wir die Erkrankung heilen können.

Nicole Sroka:

Wunderbar. Und Sie sagten auch schon über die Selbsthilfe, dass es ja auch eine wunderbare Möglichkeit eben, sich mit anderen Betroffenen auszutauschen, nicht alleine zu sein. Gerade bei dieser extrem seltenen Erkrankung.

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ganz wichtig, manchmal viel wichtiger, als mit Ärzten zu sprechen. Manchmal wichtiger, mit jemand zu sprechen, der es schon lange hat und der auch viel viel Hinweise und Hilfe geben kann.

Nicole Sroka:

Ja, vielen Dank. Jetzt noch eine ganz persönliche Frage zum Abschluss an Sie Herr Rosahl. Was tun Sie denn selbst für sich, damit es Ihnen immer gut geht?

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Ich liebe meine Frau. Das ist schon mal sehr wichtig. Aber wir haben tatsächlich ein gemeinsames Hobby. Wir sind beide Triathleten und sind tatsächlich sehr, sehr viel Bewegung. Und ich glaube, Bewegung ist

einer der wesentlichen Faktoren, um gesund und halbwegs langlebig zu bleiben. Und der andere ist soziale Kontakte, Engagement. Und ich glaube für uns, für alle Menschen, ist es wirklich wichtig.

Nicole Sroka:

Ja, wunderbar für diese schönen Worte zum Abschluss. Wir wünschen Ihnen alles Gute und wir freuen uns auf vielleicht weitere Fragen, die Sie uns mal beantworten werden.

Prof. Dr. med. Steffen Rosahl:

Da würde ich mich sehr freuen. Es gibt noch sehr viel zu erzählen. Vielen Dank Frau Sroka und Grüße an die Bundesvereinigung

Nicole Sroka:

Dankeschön.

Übrigens, wenn euch der Podcast gefällt, lass uns gerne ein Like da. Wir würden uns darüber sehr freuen. Und vergesst nicht den Kanal zu abonnieren, damit ihr keine neue Folge verpasst.

